

## STELLINGEN BEHORENDE BIJ HET PROEFSCHRIFT

# CLINICAL FEATURES, DISEASE COURSE, AND EFFECTS OF ENZYME THERAPY IN POMPE DISEASE

- 1 De ziekte van Pompe bij volwassenen wordt gekenmerkt door een typische 'limb-girdle' spierzwakte gecombineerd met zwakte van de ademhalingsspieren. Daarnaast zijn ook ptosis, bulbaire zwakte, en scapula alata vaak voorkomende verschijnselen van de ziekte. Cardiale problemen komen echter vrijwel niet voor. (dit proefschrift)
- 2 De gemiddelde achteruitgang in spierkracht en longfunctievermogen bedraagt gemiddeld slechts circa 1-2% per jaar. Desondanks worden zonder behandeling met enzymtherapie de meeste patiënten met de ziekte van Pompe uiteindelijk rolstoelafhankelijk en/of beademingsbehoefstig. (dit proefschrift)
- 3 Mannelijk geslacht, ernstige skeletspierzwakte, en lange ziekteduur zijn de belangrijkste voorspellers voor ernstige respiratoire problemen. (dit proefschrift)
- 4 Behandeling met enzymtherapie leidt bij het merendeel van de kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe tot verbetering van het uithoudingsvermogen en de spierkracht, en tot stabilisatie van de longfunctie, en daarmee tot verandering van het natuurlijk ziektebeloop. (dit proefschrift)
- 5 De Rasch-built Pompe-specific Activity scale (R-PAct) maakt het mogelijk om beperkingen in dagelijkse activiteiten en sociale participatie bij patiënten met de ziekte van Pompe nauwkeurig te meten. (dit proefschrift)
- 6 Het hebben van een zeldzame ziekte is bepaald geen zeldzaamheid.
- 7 "Patients-in-waiting" is een gepaste benaming voor de steeds groter wordende groep patiënten die gediagnosticeerd zijn door middel van (newborn) screening. De huidige medische praktijk is onvoldoende toegerust om hen te adviseren en te begeleiden. (gebaseerd op Kwon and Streiner, Neurology 2011; 77:522-523; Laloui et al. Neurology 2011; 77:594-595)

- 8 Het terugdringen van de kosten in de zorg is een maatschappelijke noodzaak. Echter, patiënten met een zeldzame, invaliderende, en levensbedreigende ziekte hebben net zoveel recht op solidariteit vanuit de samenleving als ieder ander en mogen niet fungeren als voorhoede in deze strijd.
- 9 Perhaps the most common error committed by clinical researchers is to dismiss existing scales too lightly, and embark on the development of a new instrument with an unjustifiably optimistic and naive expectation that they can do better. (Streiner and Norman 2003)
- 10 Sports do not build character. They reveal it.
- 11 Wie nat is vreest geen regen. (Herman van Veen)